



PRESENTACIÓN DE CASO

MALFORMACIÓN CONGÈNITA DE COLUMNA VERTEBRAL, MIELOMENINGOCELE. INFORME DE CASO

CONGENITAL MALFORMATION OF SPINE, MYELOMENINGOCELE. CASE REPORT

Autores: Regla Cruz Segundo¹, Daisy Bencomo García², Aleida Valladares Baena³, Claudia Arredondo Cruz⁴

¹Doctora en Medicina. Especialista de II Grado en Pediatría. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Auxiliar y Consultante. Investigador Agregado. Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana. Cuba. Correo electrónico: rcruzs@infomed.sld.cu. Autor para correspondencia.

²Doctora en Medicina. Especialista de I Grado en Medicina General Integral, Máster en Urgencias Médicas. Profesor Auxiliar. Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana. Cuba. Correo electrónico: daisy.bencomo@infomed.sld.cu

³Doctora en Medicina. Especialista de I Grado en Medicina General Integral y Neumología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Instructor. Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana. Cuba. Correo electrónico: aleidav.baena@infomed.sld.cu

⁴Doctora en Medicina. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Residente de II año de Genética Clínica. Centro Nacional de Genética. Médica. Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. La Habana. Cuba. Correo electrónico: rcruzs@infomed.sld.cu

RESUMEN

El Mielomeningocele es una malformación congénita mayor frecuente, asociada a morbimortalidad importante, es una afección producida por defecto en el cierre del tubo neural en las primeras semanas de embarazo. La historia natural de la enfermedad es la muerte por infección del sistema nervioso central y/o un grado de incapacidad motora o sensitiva avanzada. El caso a presentar es una recién nacida femenina, presentación cefálica, Apgar 9, 10, 10, peso 3250g, talla 51 cm, circunferencia cefálica 34 cm, circunferencia torácica 35 cm, meconio ++. Al examen físico como dato positivo se encontró, suturas cabalgadas, tumoración del tamaño de una naranja a nivel de la región lumbosacra, así como pies calcáneo varo, motilidad de miembros inferiores normal. Se cubre la tumoración con apósito estéril y se realiza el traslado de la paciente al Hospital de la capital con el Diagnóstico de Mielomeningocele lumbosacro y pies calcáneo varo para su posterior conducta. En este caso se debió realizar la intervención quirúrgica con la derivación ventrículo peritoneal de la hidrocefalia, corrección del Mielomeningocele y corrección del pie varo equino bilateral. El diagnóstico precoz de malformaciones congénitas por medio de la ecografía prenatal permite reducir la incidencia de estas afectaciones mediante la interrupción del embarazo en el primer trimestre, siendo esto uno de los principales logros del Programa de Atención Materno Infantil en Cuba.

Palabras clave: Mielomeningocele, Espina bífida, Hidrocefalia, Diagnóstico Prenatal



PRESENTACIÓN DE CASO

ABSTRACT

Meliomeningocele is a major congenital malformation frequently associated with an important morbimortality, this is an affection caused by a flaw in the closure of the neural tube in the first weeks of pregnancy. The natural history of the disease is death due to infection of the central nervous system and/or a degree of an advanced motor or sensitive incapacity. The case to be presented is a female newborn, cephalic presentation, Apgar 9,10, 10. Weight 3250g, size 51 cm, cranial circumference 34 cm, thoracic circumference 35 cm, meconio ++, On the physical examination as positive data mounted sutures, tumorations the size of an orange at the lumbosacral level were found and also feet calcareous baro, and normal motility in lower limbs. The tumorations was covered with sterile dressing and the patient was transferred to a hospital of the capital city with a diagnosis of lumbosacral Mielomeningocele and calcareous feet for further studies. In this case a surgical intervention with a ventricular peritoneal derivation of the hydrocephaly should be done, correction of the Mielomeningocele and correction of the equine bilateral baro feet. The early diagnosis of congenital malformations by means of prenatal ultrasound scans can reduce the incidence of these affections by means of the interruption of pregnancy in the first trimester, and this constitutes one of the main achievements of the Mother-infant Attention Program in Cuba.

Key Word: *Mielomeningocele, Forked Spine, Hydrocephaly, Prenatal diagnosis*

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones congénitas son defectos estructurales presentes al nacer, ocasionadas por un trastorno del desarrollo prenatal durante la morfogénesis; son malformaciones mayores aquellas que presentan peligro para la vida, requieren de tratamiento quirúrgico o estético y en el peor de los casos pueden ocasionar la muerte.¹

Los defectos del tubo neural constituyen la mayor parte de las anomalías congénitas del Sistema Nervioso Central (SNC) y derivan del fallo del cierre espontáneo del mismo, lo cual ocurre en la tercera o cuarta semana del desarrollo intrauterino; los defectos del tubo neural pueden abarcar las meninges, las vértebras como estructura ósea, su musculatura asociada y la piel que la cubre, por lo que existen múltiples formas de presentación según sean las estructuras afectadas y así será la gravedad del defecto y su complejidad para la corrección, pero al mismo tiempo brinda una información acerca del pronóstico basados en la etapa del desarrollo en donde se produjo el defecto.¹⁻⁷

El Mielomeningocele representa la falla precoz de la neurulación (etapa embrionaria en la que se produce el cierre del tubo neural y la inducción de otros tejidos) lo que justifica la concurrencia de otras malformaciones, macro y microscópicas, primarias y complejas a lo largo del tubo neural que motivan su diversidad semiológica y su pronóstico sombrío.^{3, 4, 8}

El defecto estructural se produce a cualquier nivel del neuroeje, desde el cerebro hasta el sacro; estos defectos del tubo neural localizados en la columna vertebral se clasifican en espina bífida oculta y espina bífida abierta o quística, en esta última se encuentra presente la espina bífida, pero acompañada de protrusión de un saco meníngeo con líquido cefalorraquídeo con tejido neural en su interior o sin él y se clasifica en Meningocele, Mielomeningocele y Raquisquisis con Mielosquisis.

Mielomeningocele es la forma más grave de espina bífida quística que se presenta como una enfermedad crónica, produce en el niño y sus familiares un fuerte impacto psicosocial ya que el niño puede presentar compromiso motor, urológico, ortopédico y a veces cognitivos, en un 90% de los casos está presente la



PRESENTACIÓN DE CASO

hidrocefalia, el niño puede nacer con ella o desarrollar síntomas de hipertensión endocraneana en un lapso de 2-3 semanas,¹⁻⁷

La Historia natural del Mielomeningocele es la fisuración del saco herniario por la delgadez de la membrana que lo recubre, con una fistula activa de líquido cefalorraquídeo, la posterior infección del Sistema Nervioso Central y la muerte de estos pacientes.⁶

La incidencia de espina bífida con Meningocele o Mielomeningocele es de 2 x 1000 nacidos. En nuestro país en el Hospital América Área la incidencia es de 0.6 a 0.7 x 1000 nacidos.^{1, 2,6} En Cuba estas malformaciones son detectadas por el Programa Nacional de Detección de Malformaciones Congénitas, dándole la posibilidad a la madre de la interrupción del embarazo si así lo desea.

En Guyana, país de Sur América, no todas las embarazadas tienen acceso a una ecografía y otras se la realizan en etapas tardías del embarazo, existió la posibilidad de ver en un periodo de tres años, tres neonatos con esta malformación, de los cuales solo uno presentó una evolución satisfactoria, con derivación ventrículo peritoneal de su hidrocefalia, corrección de su Mielomeningocele y pendiente de su corrección de su pie varo equino bilateral.

Aunque la causa precisa sigue siendo desconocida, hay evidencia de que muchos factores incluyendo la hipertermia, fármacos(ácido valproico), malnutrición, sustancias químicas, obesidad materna, o diabetes y determinantes genéticos (mutaciones en vías enzimáticas que responden o dependen de folatos),ingesta de alcohol durante el embarazo, clases sociales bajas, pueden afectar al desarrollo del Sistema Nervioso Central desde el momento de la concepción; exposición a radiaciones antes de la concepción aumenta la posibilidad de malformación congénitas del SNC.²⁻⁶ En la etapa prenatal el diagnóstico puede realizarse mediante la ecografía realizada antes de las 20 semanas de embarazo donde se observa una malformación quística, más o menos voluminosa, localizada sobre el eje medular a cualquier altura de la columna vertebral.⁶

El diagnóstico prenatal incluye la determinación de la Alfafetoproteína entre las 12 y 16 semanas de gestación, aunque no especifica de esta malformación ayuda a confirmar el diagnóstico.

Después del nacimiento el diagnóstico se realiza por examen físico acompañado de exámenes complementarios de imágenes en combinación con estudios neurofisiológicos para lograr determinar las estructuras presentes en la malformación congénita y su grado de compromiso neurológico así como definir el tipo de cirugía a realizar y determinar su pronóstico. La alteración neurológica se puede detectar inmediatamente al nacimiento y está dada por la altura de la lesión raquimedular.¹⁻⁵

El recién nacido con Mielomeningocele debe intervenir en las primeras 72 horas de vida extrauterina, evitando la infección del Sistema Nervioso Central, si se confirma el diagnóstico de hidrocefalia debe realizarse la intervención quirúrgica lo antes posible.^{3,4,5,6}

El propósito de esta presentación es evidenciar el caso de un recién nacido con el diagnóstico de Hidrocefalia por ecografía durante el embarazo no realizándose el diagnóstico de malformación de columna vertebral.

INFORMACIÓN DEL CASO A ESTUDIAR

Paciente femenina de 33 años de edad, raza Amerindia, religión cristiana, ama de casa, escolaridad primaria terminada, sin antecedentes de enfermedades crónicas, no alcohol no drogas, esposo trabajador de las minas de oro, (nueva relación).



PRESENTACIÓN DE CASO

Historia obstétrica

Gestante-7, Partos-6, fecha del último parto hace 8 años. Embarazo planificado con 11 controles, tratamiento con ácido fólico a las 15 semanas, no antecedentes de hipertensión arterial, no anemia, orina patológica el día de su ingreso. Antecedentes de ultrasonido en el segundo semestre del embarazo donde informan ventriculomegalia sin otras alteraciones. A las 37 semanas le repiten ultrasonido donde informan ventrículos laterales dilatados, derecho 19.5 mm, e izquierdo 16, 2 mm, diagnóstico Hidrocefalia, decidiéndose su ingreso. Dos semanas después, a las 39 semanas, se le presenta el parto por la vía vaginal. Recién nacida femenina, presentación cefálica, Apgar 9, 10, 10, peso 3250g, talla 51 cm, circunferencia cefálica 34 cm, circunferencia torácica 35 cm, meconio ++.

HALLAZGOS DEL CASO EN ESTUDIO

Al examen físico como dato positivo se encontró, suturas cabalgadas, tumoración del tamaño de una naranja a nivel de la región lumbosacra, así como pies calcáneo varo, motilidad de miembros inferiores normal. (Figuras 1 y 2)

Figura 1 Vista postero lateral derecha



Figura 2 Vista postero lateral izquierda.





PRESENTACIÓN DE CASO

CALENDARIO

Fechas	Tiempos importantes
19 de Julio de 2017	Nacimiento
19 de Julio de 2017	Diagnóstico
19 de Julio de 2017	Traslado al Hospital de la capital de Guyana
20 de Julio de 2017	Egreso
Al mes	Ingreso
19 de Agosto de 2017	Diagnóstico de Meningoencefalitis
19 de Agosto de 2017	Fallecimiento

EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

En la etapa prenatal el diagnóstico de Mielomeningocele puede realizarse mediante la ecografía fetal antes de las 20 semanas de embarazo, en caso de hallazgo de Hidrocefalia se debe realizar un estudio detallado de la columna espinal insistiendo en la exploración del raquis determinando su terminación en saeta, también incluye la determinación de la Alfafetoproteína entre las 12 y 16 semanas de gestación, aunque no es específica de esta malformación ayuda a confirmar el diagnóstico. Después del nacimiento el diagnóstico se realiza por examen físico acompañado de exámenes complementarios de imágenes en combinación con estudios neurofisiológicos para lograr determinar las estructuras presentes en la malformación congénita y su grado de compromiso neurológico así como definir el tipo de cirugía a realizar y determinar su pronóstico. La alteración neurológica se puede detectar inmediatamente al nacimiento y está dada por la altura de la lesión raquimedular.

El recién nacido con Mielomeningocele debe intervenir en las primeras 72 horas de vida extrauterina, evitando la infección del Sistema Nervioso Central, si se confirma el diagnóstico de hidrocefalia debe realizarse la intervención quirúrgica lo antes posible. El diagnóstico diferencial se realiza con el Meningocele, Raquisquis con Mielosquisis, Teratoma sacro coccígeo entre otros.

En Guyana, país de Sur América, no todas las embarazadas tienen acceso a una ecografía y otras se la realizan en etapas tardías del embarazo, no existe un programa para la detección de malformaciones congénitas y las costumbres religiosas no permiten que la mujer decida por la interrupción del embarazo. Además no cuentan con el personal médico capacitado para realizar la intervención quirúrgica en estos casos. Es por ello que el porcentaje mayor de casos diagnosticados fallecen en el primer mes de su nacimiento y el menor porcentaje tiene un índice de supervivencia pero con complicaciones desde el punto de vista neurológico, ortopédico, motor, urológico y a veces cognitivos, la hidrocefalia, el niño puede nacer con ella o desarrollar síntomas de hipertensión endocraneana en un lapso de 2-3 semanas.



PRESENTACIÓN DE CASO

INTERVENCIÓN TERAPÉUTICA

Se cubre la tumoración con apósito estéril y se realiza el traslado de la paciente al Hospital de la capital con el Diagnóstico de Mielomeningocele lumbosacro y pies calcáneo varo para su posterior conducta.

En este caso se debió realizar la intervención quirúrgica con la derivación ventrículo peritoneal de la hidrocefalia, corrección del Mielomeningocele y corrección del pie varo equino bilateral.

SEGUIMIENTO Y RESULTADOS

A las 24 horas la recién nacida es egresada sin ser intervenida quirúrgicamente por no haber personal calificado para su intervención, un mes después es ingresada por presentar fiebre, irritabilidad, no queriendo succionar, toma del estado general y fontanela anterior abombada, se hace diagnóstico de Meningoencefalitis y horas después fallece.

DISCUSIÓN

El Mielomeningocele es un defecto congénito de la médula y los arcos vertebrales en el que las meninges, la médula y el líquido cefalorraquídeo se hernian y protruyen a través de un defecto de la columna vertebral, apareciendo una masa quística a cualquier nivel de la columna, siendo la localización lumbosacra la más frecuente como se presentó en el caso de estudio, la localización y el tamaño de la lesión determinan el daño neurológico, el 75 % no cubierta por piel, Figura 1 y 2. Es la forma más grave de espina bífida quística y el 90% de los casos se acompaña de hidrocefalia. El diagnóstico diferencial se realiza con el Meningocele, Raquisquisis con Mielosquisis, Teratoma sacro coccígeo entre otros.¹⁻⁷

El Meningocele se caracteriza por la presencia de espina bífida y protrusión de un saco meníngeo, pero sin acompañarse de saco neural, y la medula y las raíces nerviosas se mantienen en su posición normal, representan del 5 al 10 % de las espinas bífidas quísticas, la incidencia de hidrocefalia es mucho menor y menos grave que en el Mielomeningocele y rara vez excede el 10% de los casos.

El Raquisquisis con Mielosquisis es un grave defecto de la médula unido a la Raquisquisis, existe afectación de la piel y el mesodermo con apertura del saco meníngeo lo que ocasiona que la médula quede expuesta como placa neural en el centro del raquis, puede ser interpretado como un Mielomeningocele roto, pero no se acompaña de hidrocefalia.

El Teratoma es una neoplasia benigna, son tumores sólidos que se sitúan preferiblemente en la línea media con predilección por la región sacro coccígeo y el cuello, el tamaño es variable, puede presentar consistencia dura o semejar un quiste, en cuyo caso hay que hacer el diagnóstico diferencial con el Mielomeningocele.^{1,2}

Las complicaciones más frecuentes del Mielomeningocele son, Hidrocefalia que puede aparecer en el 90% de los casos, Malformación de Arnold Chiari, Meningoencefalitis.¹⁻⁶

El 5% de los casos de Mielomeningocele puede estar asociado a determinadas anomalías que puede o no estar relacionados con el defecto básico neural, entre ellas, anomalías de vertebras y costilla, luxación de cadera, cifosis congénita, malformaciones cardíacas, defectos cromosómicos, pie varo equino, pies calcáneo varo.^{2,3,4}

La conducta en estos casos, cuando hay hidrocefalia, es la derivación ventrículo peritoneal, unido a la corrección del Mielomeningocele y posteriormente las alteraciones asociadas.



PRESENTACIÓN DE CASO

En la actualidad se conoce que el manejo post natal estándar no ha ofrecido cambios significativos en sus resultados, en los últimos años la publicación del Management of Myelomeningocele study en 2011 demostró que la cirugía fetal del Mielomeningocele disminuía la necesidad derivativa de líquido cefalorraquídeo, revertía la herniación del tronco cerebral y mejoraba la calidad de la marcha a los 30 meses de vida, a pesar de un número mayor de partos prematuros y complicaciones maternas.^{10,11}

La importancia de personal calificado en la realización de ecografías durante la gestación, sobre todo en países donde no existe un programa para la detección de malformaciones congénitas, con pocos recursos y donde no existen otros medios diagnósticos ni personal calificado para realizar ese tipo de intervención quirúrgica, le da a la madre la posibilidad de interrumpir su embarazo si así lo desea.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

No fue posible

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Los padres dieron su consentimiento informado.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Borbolla L. y García DA. Malformaciones Congénitas. Pediatría Tomo1. La Habana: ECIMED; 2016.
- 2 Valdés R. y Reyes DM. Examen de Columna Vertebral y Médula Espinal. Examen Clínico al Recién Nacido. La Habana: ECIMED; 2016.
- 3 Adzick NS. Fetal myelomeningocele: natural history, pathophysiology, and in-utero intervention. Semin Fetal Neonatal Med 2010; 15: 9-14
- 4 Kinsman SL, Johnston MV. Congenital anomalies of the central nervous system. In: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW, Schor NF. Nelson Textbook of Pediatrics. 20th ed. Philadelphia; 2016.
- 5 Navarro R, Costa JM, Morales L y Catro-Gago M. Espina bífida. Nuevo Tratado de Pediatría. 10^{ma} ed. Barcelona; 2016.
- 6 Rodríguez JL, González N y Monagas M. Mielomeningocele lumbosacro, Presentación de un caso. Revista Cubana Neurología y Neurocirugía. 2012; 2(1): 43-6.
- 7 Willis R. The borderland of embryology and pathology. 2nd edition. London: Butterworth's; 1962.
- 8 Gonzalo E. Caso clínico. Mielomeningocele. Revista SCientífica. 2012; 10(1):38-43.
- 9 Unsinn KM, Geley T, Freund MC, Gassner I. US of the spinal cord in newborns: spectrum of normal finding, variants, congenital anomalies and acquired diseases. Radiographics. 2000; 20:923-38.
- 10 Otayza MF. Cirugía fetal del Mielomeningocele. Revista Médica Clínica Las Conde. 2015; 26(4):442-451.
- 11 De Castro F, et al. Mielomeningocele: Modelo de atención interdisciplinario. Revista Medicina Infantil. 2015; 12(2): 140-3.



PRESENTACIÓN DE CASO

Anexo 7. Declaración del autor o de los autores

Carta de declaración del autor o de los autores

La Habana, 26, Julio, 2018

Dirigido a: Editora Ejecutiva de la RCTS

A continuación le anexamos los datos relacionados con la declaración del autor o los autores del trabajo titulado: "Malformación congénita de columna vertebral, Mielomeningocele. Informe de caso."

Enviado a la sección de la revista: "Presentación de caso"

El trabajo no ha sido enviado simultáneamente a otra revista: Si___ No_x_	El trabajo es original e inédito: Si_x_ No___
Los autores ceden los derechos de publicación a la Revista Cubana de Tecnología de la Salud: Si_x_ No___	Existe conflicto de interés entre los autores: Si___ No_x_
Novedad científica, aporte a la ciencia o importancia de esta publicación: Presenta un caso interesante, que su incidencia es muy baja en Cuba, pudiendo constituir un material docente y de consulta en la formación de profesionales de la salud.	
Cuál es la contribución de esta publicación a las bases epistémicas de Tecnología de la Salud ? Consideramos que tiene un valor agregado ya que resalta la importancia de la utilización de los medios diagnósticos como la Ultrasonografía para el diagnóstico de las alteraciones congénitas, además de la importancia de la existencia en Cuba de un programa de detección de malformaciones congénitas que le permite a la pareja decidir la interrupción o no del embarazo.	
Esta investigación es una salida de proyecto de investigación: Si_x_ No___	
Contribución como autoría	Nombre de los Autores
Contribuciones sustanciales para la concepción o el diseño del trabajo.	Dra Regla Cruz Segundo
Adquisición, análisis o interpretación de datos.	Dra Regla Cruz Segundo Dra Deisy Bencomo Garcia
Creación de nuevo software utilizado en el trabajo.	-
Ha redactado el trabajo o ha realizado una revisión sustancial.	Dra Regla Cruz Segundo Dra Aleida Valladares Baena Dra Claudia Arredondo Cruz
Aprobó el envío de la versión presentada (y cualquier versión sustancialmente modificada que implica la contribución del autor para el estudio).	Dra Regla Cruz Segundo
Traducción de título y resumen	Dra Regla Cruz Segundo
Otras contribuciones (Cuál)	-
Todos los autores están de acuerdo con ser personalmente responsables de las propias contribuciones y las de los autores y garantizan que las cuestiones relacionadas con la precisión o integridad de cualquier parte del trabajo, incluso en las cuales el autor no estuvo personalmente involucrado, fueron adecuadamente investigadas, resueltas y la resolución fue documentada en la literatura: Si_x_ No___	
Todos los autores están de acuerdo con la versión final de la publicación: Si_x_ No___	
Todos los autores garantizan el cumplimiento de los aspectos éticos de la investigación y de publicación científica, así como de la bioética: Si_x_ No___	



www.revtecnología.sld.cu

PRESENTACIÓN DE CASO

Fecha de recibido: 06 de mayo de 2019

Fecha de aprobado: 13 de mayo de 2019



Este obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/).